

## Questions –réponses pour les femmes enceintes susceptibles de demander un triple test

### Qu'est-ce que le syndrome de Down ?

Le syndrome de Down est l'anomalie chromosomique la plus fréquente, définie par la présence d'un chromosome 21 supplémentaire dans les cellules en développement d'un fœtus. Dans une population où on ne pratique pas le dépistage de cette anomalie, 1 bébé sur 700 naît avec le syndrome de Down. La plupart du temps ce n'est pas héréditaire et il n'y a pas d'autre cas dans l'histoire de la famille.

Le syndrome de Down est la principale cause de retard mental et est souvent associé à d'autres problèmes, tels que malformations cardiaques, digestives, problèmes de vue et d'audition. Il n'est pas possible de prévoir l'importance du handicap avant la naissance de l'enfant. Environ 9 enfants sur 10 atteints de syndrome de Down survivront au-delà de leur première année et à peu près la moitié atteindront l'âge de 60 ans.

### Qu'est-ce qu'un défaut de fermeture du tube neural ?

Les deux principaux cas de défauts de fermeture du tube neural sont la spina bifida et l'anencéphalie. Les enfants nés avec une spina bifida ont certaines vertèbres de la colonne vertébrale qui sont restés ouvertes au moment de l'embryogénèse, ce qui altère les nerfs contrôlant la partie inférieure du corps et entraîne paralysies et faiblesses musculaires des jambes et parfois des incontinences. Ces enfants sont également sujets à des hydrocéphalies, pouvant être traitées chirurgicalement mais pouvant causer des retards mentaux.

Les enfants qui naissent anencéphales ont une partie de la boîte crânienne qui manque et un cerveau incomplètement formé. Ils décèdent toujours avant ou juste après la naissance.

Environ 1 enfant sur 5 atteint de spina bifida présente une ouverture recouverte de peau ou de tissus mous, qu'on appelle spina bifida fermée et qui ne sera pas détecté au dépistage. Cet état est généralement moins grave que les spina bifida ouvertes.

### Que veut dire triple test ?

Une prise de sang est réalisée entre 15 et 22 semaines de grossesse, mais la période idéale est entre 16 et 18 semaines pour le dépistage des défauts de fermeture du tube neural. L'âge gestationnel est de préférence estimé par une échographie de datation.

Sur l'échantillon de sang, le laboratoire dose trois marqueurs :

- -l' AFP (alpha foetoprotéine),
- -l'HCG (hormone chorionique gonadotrope) et
- -l'uE3 (Estriol non conjugué)

Un calcul de risque intégrant votre âge et les dosages des marqueurs, permet d'évaluer le risque de syndrome de Down de cette grossesse.

Dans les grossesses atteintes de syndrome de Down, l'AFP et l'uE3 sont bas et l'HCG est plutôt élevée.

Le taux d'AFP au deuxième trimestre est utilisé pour déterminer s'il y a un risque augmenté de spina bifida ou d'anencéphalie. Dans ces cas-là l'AFP sera élevée.

### Qu'est-ce qu'un « risque » ?

Le risque est la chance pour qu'un événement arrive. Par exemple, un risque de syndrome de Down à 1 sur 100 signifie que si 100 femmes enceintes ont ce risque alors une seule attend un bébé atteint de syndrome de Down et 99 attendent un bébé sans cette anomalie. C'est la même chose qu'un risque de 1% d'avoir un bébé atteint de syndrome de Down ou 99% de chance qu'il n'en soit pas atteint.

### Quand les résultats seront-ils disponibles ?

Les résultats sont prêts en une semaine environ après le prélèvement. C'est le médecin qui suit votre grossesse et qui a prescrit le test, qui reçoit le résultat. Le résultat est rendu sous la forme d'un « dépistage positif » ou d'un « dépistage négatif ». Les résultats avec un risque élevé sont faxés au médecin.

### Que signifie un résultat de dépistage positif pour le syndrome de Down ou pour le défaut de fermeture du tube neural ?

Un dépistage positif signifie que vous êtes dans le groupe des femmes à risque élevé d'attendre un enfant atteint de syndrome de Down ou d'un défaut de fermeture du tube neural. Si vous êtes dans ce groupe, il vous sera proposé un test diagnostique par amniocentèse après la 15<sup>e</sup> semaine de grossesse.

Le risque de syndrome de Down est positif pour un risque supérieur à 1 sur 250.

Environ une femme sur 33 parmi les femmes dépistées appartient à ce groupe.

Le dépistage du défaut de fermeture du tube neural est positif quand votre taux d'AFP est supérieur d'au moins deux fois et demi le taux normal d'AFP pour l'âge gestationnel auquel vous avez été prélevée. Environ une femme sur 100 parmi les femmes dépistées appartient à ce groupe.

La majorité des femmes ayant un dépistage positif attendent un enfant indemne du syndrome de Down ou de défaut de fermeture du tube neural. Par exemple sur 47 femmes ayant un dépistage positif, une seule a une grossesse avec syndrome de Down.

### Que signifie un risque négatif ?

Si le risque de syndrome de Down basé sur le triple test est inférieur à 1 sur 250 et que le taux d'AFP est inférieur à 2,5 fois le taux normal, alors le dépistage est négatif, et un test de diagnostique n'est pas proposé.

Toutefois un dépistage négatif signifie que votre risque n'est pas élevé, mais en aucun cas il ne signifie que votre bébé ne présente pas ces anomalies.

### Est-ce que le triple test dépiste tous les cas de syndrome de Down ou de défaut de fermeture du tube neural ?

Non. Environ 4 cas sur 5 de syndrome de Down sont détectés (classés comme ayant un risque élevé) ainsi que 4 cas sur 5 de défaut de fermeture du tube neural. Ce qui signifie que 1 grossesse sur 5 atteintes de syndrome de Down ou de défaut de fermeture du tube neural est méconnue (classée comme risque faible).

Pratiquement tous les cas d'anencéphalie sont dépistés.

## Pourquoi certaines femmes ayant un dépistage négatif ont quand même un enfant atteint de syndrome de Down ou de spina bifida ?

Dans l'immense majorité des cas, les femmes enceintes attendent un bébé sans syndrome de Down et sans défaut de fermeture du tube neural ; pour la plupart des femmes enceintes ayant un dépistage négatif c'est la même chose. Pourtant cela arrive parfois. C'est parce que le dépistage ne peut pas complètement faire la distinction entre les grossesses atteintes et les autres, même si le risque rendu est très faible.

## Est-ce que d'autres anomalies peuvent être dépistées par ce test ?

Oui, le test intégré permet d'identifier des grossesses à risque élevé de trisomie 18 (ou syndrome d'Edwards).

## Qu'est-ce que le syndrome d'Edwards ?

Le syndrome d'Edwards est une anomalie chromosomique rare et le plus souvent fatale, due à la présence d'un chromosome 18 surnuméraire dans les cellules fœtales en développement. En l'absence de dépistage environ 1 bébé sur 7000 naît avec une trisomie 18. Le risque de syndrome d'Edwards peut être estimé avec les dosages d'AFP, d'uE3 et d'HCG. Si votre risque est supérieur à 1 sur 100, il vous sera proposé un examen de diagnostique tel que l'amniocentèse.

## Pourquoi pensez-vous en compte mon âge ?

Chaque femme peut être porteuse d'un enfant atteint de syndrome de Down, mais le risque que cela arrive augmente avec l'âge de la femme enceinte, c'est pourquoi nous tenons compte de cet âge pour l'évaluation du risque de trisomie 21. Ce qui signifie que les femmes enceintes plus âgées ont plus de risque de se retrouver dans le groupe des femmes à risque élevé de syndrome de Down (dépistage positif). C'est ce qui est montré dans le tableau ci-dessous :

Âge maternel	Probabilité d'avoir un dépistage positif	Proportion de syndromes de Down détectés
<25 ans	1 sur 45	68%
25-29	1 sur 35	70%
30-34	1 sur 20	77%
35-39	1 sur 8	89%
40-44	1 sur 3	96%
>45 ans	1 sur 2	98%
Tous âges	1 sur 20	82%

## Quels sont les tests diagnostiques ?

L'amniocentèse est une procédure simple et très courante pour collecter un échantillon de liquide amniotique dans lequel flotte le bébé, en passant une aiguille à travers la paroi abdominale et l'utérus, sous guidage échographique. Le liquide amniotique contient des cellules du bébé qui sont alors analysées pour faire le diagnostic de trisomie 21. Il n'est pas nécessaire, dans la plupart des cas, de rester à l'hôpital pour cet examen. Le diagnostic se fait de plusieurs manières (FISH, PCR) et prend quelques jours (jusqu'à 2 semaines s'il faut faire se développer les cellules).

Ce test ne garantit pas que le bébé sera exempt de toute maladie et toute anomalie ; toutefois, le syndrome de Down et la plupart des anomalies chromosomiques seront écartés.

L'amniocentèse est une technique très au point ; sa sécurité a été évaluée et on estime qu'une femme sur 100 a un risque d'avortement spontané suite à une amniocentèse.

## Que se passe-t-il si on diagnostique un syndrome de Down ou un défaut de fermeture du tube neural à mon bébé ?

Souvenez-vous qu'il est plus probable que votre bébé n'ait ni syndrome de Down ni défaut de fermeture du tube neural même si votre triple test est positif.

Si toutefois le diagnostic montrait une de ces anomalies, votre médecin vous prodiguera des conseils et vous serez entourée pour prendre une décision. Si vous décidez de continuer la grossesse, l'équipe médicale vous guidera afin de prendre en charge du mieux possible votre bébé. Si vous choisissez d'interrompre la grossesse, là encore c'est l'équipe médicale qui vous expliquera la procédure à suivre

Pour plus d'informations vous pouvez contacter :

**Laboratoire National de Santé**  
**Département de Biologie Médicale**  
1 rue Louis Rech  
L-3555 Dudelange  
Tel : (+352) 28100 586  
Fax: (+352) 28100 582